Aus der Chirurgischen Universitätsklinik, Berlin
Leiter: Professor Dr. Rostock

Die angeborenen Mißbildungen an der Hand und die Art ihrer Vererbung

Inaugural-Dissertation

zur Erlangung des Medizinischen Doktorgrades
an der Friedrich-Wilhelms-Universität zu Berlin

vorgelegt von

Gisela Dibelius
aus Hamburg

Tag der Promotion: 4. September 1940

Buchdruckerei und Verlag Rudolph Pfau, Berlin NW 7, Luisenstraße 21.

M 211

Gedruckt mit Genehmigung
der
Medizinischen Fakultät der Universität Berlin

Dekan: Prof. Dr. Kreuz
Referent: Dozent Dr. Domrich
Korreferent: Prof. Dr. Rostock

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

Inhaltsangabe:

Die angeborenen Mißbildungen 5
Grundbegriffe der Vererbungslehre 6
Einteilung der Handmißbildungen 12
I. Brachyphalangie . . . . . 12—28
II. Hyperphalangie 29
III. Arachnodaktylie 30
IV. Polydaktylie 31
V. Syndaktylie 33
VI. Spalthand 37
VII. Mißbildung der Weichteile 37
VIII. Zusammenfassung 38

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41548011_0104

Die angeborenen Mißbildungen

So klar einerseits das Thema den Stoff bezeichnet, der hier bearbeitet werden soll, so halte ich es doch für notwendig, die einzelnen Begriffe noch etwas genauer zu definieren. Zunächst: Was versteht man unter Mißbildung? Der eine bezeichnet nur ganz grobe Anomalien des Körperbaues als Mißbildung, solche Abweichungen von der Norm, die sofort ins Auge springen und das befallene Individuum von der nützlichen Arbeit in der Gemeinschaft ausschließen, so daß es als Krüppel der allgemeinen Fürsorge zur Last fällt. Ein anderer bezeichnet dagegen vielleicht schon ganz geringe Abweichungen von der normalen Körperform als Mißbildung, solche Abweichungen, die von Fremden kaum bemerkt werden und auch den Träger selber nur wenig in der Ausübung seiner Arbeit behindern. Lenz hat den Begriff einmal klar definiert und schreibt darüber u. a.: „Als Mißbildung kann man solche Abweichungen im Bau des Körpers, insbesondere in der äußeren Form, definieren, die durch eine fehlerhafte Entwicklung zustande kommen und die Anpassung beeinträchtigen." Mit seinem Zusatz: „Abweichungen, die die Anpassung beeinträchtigen", meint er wohl, daß unter Mißbildungen nur solche Anomalien zu verstehen sind, deren Träger irgendwie in ihrer Funktion gestört sind. Ich möchte da den Begriff etwas weiter fassen, und auch schon Abweichungen geringeren Grades mit in dieser Arbeit behandeln. So gibt es z. B. einen Grad von Kurzfingrigkeit, Brachyphalangie, der so gering sein kann, daß es die davon befallenen Personen selber gar nicht wissen und ihre Kurzfingrigkeit erst zufällig durch eine Röntgenaufnahme festgestellt wird. Solche Personen sind natürlich im Gebrauch ihrer Hände keineswegs behindert. Ebenso verhält es sich mit der Schieffingrigkeit, der Klinodaktylie, die bei zahlreichen Menschen zu beobachten ist, ohne daß diese irgendwie in ihrer Funktion gestört sind.

Als zweites ergibt sich die Frage, welche Mißbildungen angeboren sind. Was dies anbelangt, so weisen die verschiedensten Autoren, wie z. B. Birkenfeld und Lenz immer wieder darauf hin, daß man zur Beantwortung der Frage, ob eine Mißbildung angeboren ist oder nicht, auf keinen Fall die Geburt als Zeitpunkt rechnen darf, zu welchem eine angeborene Mißbildung manifest werden muß. Lenz schreibt darüber: „Man pflegt solche Formabweichungen als Mißbildungen zu bezeichnen, die bei der Geburt in die Erscheinung treten. Grundsätzlich bedeutet aber auch die Geburt nicht den Zeitpunkt, an dem die Mißbildung unbedingt in Erscheinung treten muß". Auch Birkenfeld gibt mehrere Fälle von nachweislich erblicher, und damit auch angeborener Brachyphalangie an, bei der diese erst im späten Kindesalter entdeckt wurde. Als Grund dafür nimmt er an, daß entweder die Anomalie sowieso sehr gering ist und daher rein zufällig erst zu einem späteren Zeitpunkt beobachtet wurde, oder, was für die Fälle von Brachyphalangie besonders einleuchtend ist, daß die Abweichungen vom Normalen erst in späterer Zeit bei fortschreitendem Wachstum deutlicher werden. Oder es handelt sich um eine fehlerhafte Anlage, die sich aber erst später in frühzeitigem Wachstumsstillstand bemerkbar macht, während die anderen Glieder bis zu ihrer normalen Größe weiterwachsen.

Grundbegriffe der Vererbungslehre.

Um schließlich auf den letzten Punkt des Themas: „Die Art der Vererbung" zu kommen, möchte ich kurz die Grundbegriffe der Vererbungslehre erläutern.

Die Träger der menschlichen Erbanlagen, der Gene, sind die Chromosomen. Bei der Befruchtung legen sich die männlichen und weiblichen Erbanlagen so aneinander, daß je zwei, durch gleiche Lagerung einander entsprechende, Erbeinheiten ein Erbanlagenpaar bilden. Diese einander entsprechenden Erbanlagen bezeichnet man als „allele Gene". Sind die allelen Erbanlagen einander gleich, so spricht man von Homozygotie, sind sie verschieden, so spricht man von Heterozygotie. Die Eltern von homozygoten Individuen gleichen einander also vollständig, d. h. in Bezug auf die Eigenschaft, für die die Individuen homozygot sind. Ebenso gleicht dieses Individuum aber auch in Bezug auf diese Eigenschaft seinen Eltern.

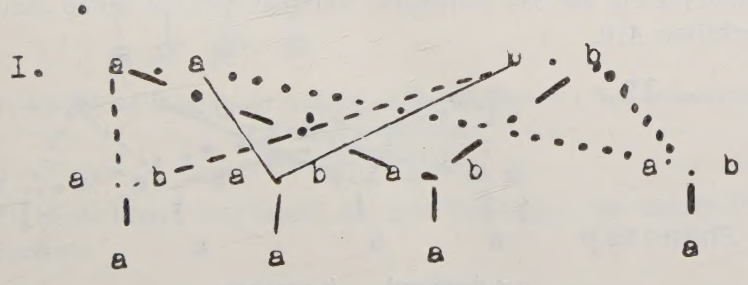
Bei homozygoten Individuen sind äußere Merkmale und Anlage einander gleich, da sie ja nur die eine Anlage in sich tragen und diese

also auch manifest werden muß. Bei heterozygoten Individuen dagegen kann entweder nur die Anlage des einen Elternteils in Erscheinung treten, diese verhält sich dann dominant gegenüber der anderen zurücktretenden Anlage, der recessiven. Oder es wirken beide Anlagen zusammen und bedingen eine Mischeigenschaft, die sich zu den Anlagen der Eltern intermediär verhält. Man unterscheidet also 3 verschiedene Arten von Erbgang: einen dominanten, einen recessiven und einen intermediären. Bei jedem von den 3 Erbgängen trägt das Individuum die Anlagen beider Eltern, nur treten diese nicht immer gleich stark in Erscheinung.

Die Mendelschen Versuche befaßten sich zunächst mit Pflanzen, da dort die Verhältnisse einfacher liegen als beim Menschen. Er stellte dabei folgende Regeln auf:

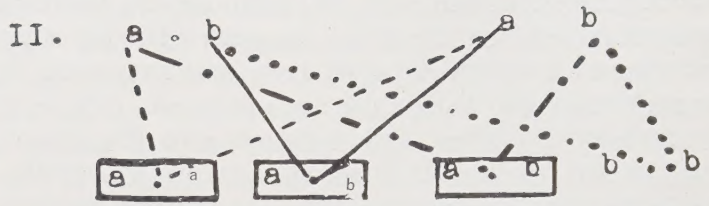
Fall 1: Kreuzte er zwei von einander verschiedene, jede für sich aber homozygote Blumen, so sahen die Glieder der 1. Tochtergeneration alle gleich aus. (Im Fall des dominanten Erbganges trugen sie das Merkmal der dominanten Anlage, im Fall des intermediären Erbganges das Merkmal, das aus beiden Anlagen gemischt war.) Alle Glieder waren für sich aber heterozygot, d. h. sie trugen sowohl die väterliche wie die mütterliche Anlage in sich.

Fall 2: Kreuzte er solch eine heterozygote Blume nun mit einer anderen heterozygoten, die die gleichen Anlagen trug, so spalteten sich beim dominanten Erbgang die Glieder der nächsten Generation im Verhältnis 3: 1, d. h. ¼ trug die recessive Anlage als Merkmal und war homozygot, ¾ trugen die dominante Anlage, von ihnen war wieder 1 Teil homozygot, 2 Teile dagegen heterozygot. Man veranschaulicht sich diesen Vorgang am besten mit folgender Zeichnung: dabei bedeutet a die dominante, b die recessive Eigenschaft.



a Phänotyp, b Genotyp

Beide Eltern homozygot. 1. Generation: alle Glieder sind heterozygot, da a über b dominiert, tragen alle Glieder äußerlich das Merkmal von a.

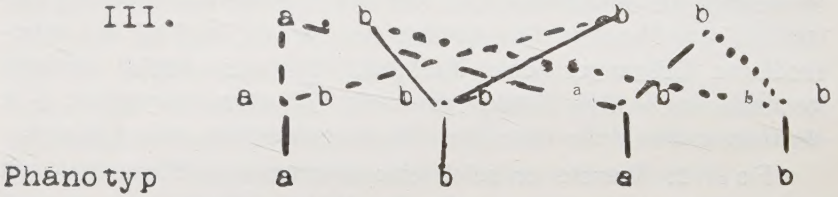


Aufspaltung im Verhältnis 3 : 1. 1 = bb, = homozygot, unter den dreien auch eins homozygot, nämlich aa.

□ tragen das Merkmal von a.

Die Nachkommen von bb tragen alle das Merkmal b, die recessive Anlage b ist also „herausgemendelt".

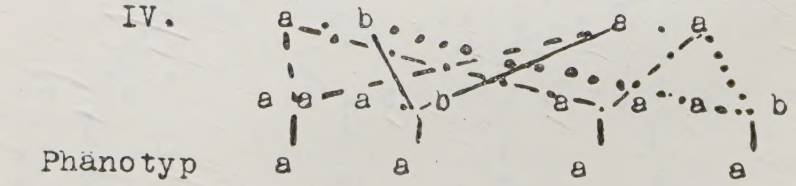
Fall III: Kreuzte er dagegen eine heterozygote Blume mit einer homozygoten, die die recessive Anlage als Merkmal trug, so ergab sich folgendes Zahlenverhältnis:



a dominiert über b, ein Elternteil homozygot mit der recessiven Anlage b, einer heterozygot.

Die Glieder der 1. Generation spalten sich zu gleichen Teilen, also im Verhältnis: 1 : 1 auf. Diejenigen, die die recessive Anlage tragen, sind wieder homozygot, die anderen heterozygot.

Fall IV: Kreuzte er endlich eine heterozygote Blume mit einer homozygoten, die das dominante Merkmal trug, so ergab sich das Verhältnis 4: 0.

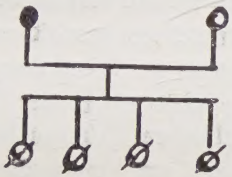


a dominant, b recessiv.

Alle Glieder tragen das Merkmal von a, aber nur die Hälfte ist homozygot, die andere Hälfte dagegen heterozygot.

Uebertragen wir diesen dominanten Erbgang nun auf den Menschen, und sei zunächst die dominante Anlage die für das Kranke, die recessive die für das Gesunde, so ergeben sich wieder folgende Möglichkeiten:

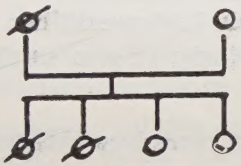
A. Ein Elternteil ist homozygot krank, der andere homozygot gesund.



● homozygot krank
Ø heterozygot krank
O homozygot gesund

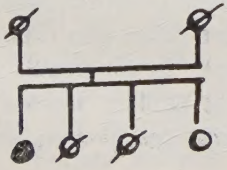
Alle Glieder der 1. Generation sind heterozygot krank.
(Entspricht Fall I, darum hier nicht genauer ausgeführt.)

B. Ein Elternteil ist heterozygot krank, der andere homozygot gesund.



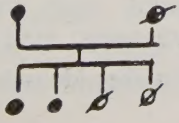
Die Hälfte der Kinder ist heterozygot krank, die Hälfte ist homozygot gesund, d h. sie können die Krankheit auch nicht weiter vererben.
(Entspricht Fall III.)

C. Beide Eltern sind heterozygot krank:



¼ der Kinder ist homozygot gesund, ¾ krank, davon 1 Teil homozygot, 2 Teile heterozygot.
(Entspricht Fall II.)

D. Beide Eltern sind krank, der eine Teil homo-, der andere Teil heterozygot.



Alle Kinder sind krank, 2 Teile homozygot, 2 heterozygot.
(Entspricht Fall IV.)

Beim Menschen kommt nun in erster Linie der Fall B für den dominanten Erbgang in Betracht, wenn ein kranker Mann oder eine kranke Frau einen gesunden Partner heiratet. Der Fall A würde zur Voraussetzung haben, daß beide Eltern des kranken Partners dieselbe Erbkrankheit haben. Das ist natürlich selten, kommt aber durchaus vor. (Ich denke an Ehen, die in Blindenheimen und dergleichen Anstalten bis zum Inkrafttreten des Sterilisationsgesetzes geschlossen wurden.) Was nun unsere erblichen Mißbildungen an der Hand betrifft, so sind diese verhältnismäßig so selten, daß es schon ein großer Zufall wäre, wenn zwei Individuen, die mit der gleichen Erbkrankheit belastet sind, heiraten würden, wenn es sich nicht um Verwandtenehen handelt, worauf ich gleich noch zu sprechen komme. Handelt es sich also bei unseren erblichen Mißbildungen an der Hand um einen dominanten Erbgang und ist, wie wir nach dem eben Gesagten meistens annehmen müssen, der eine Elternteil in bezug auf diese Mißbildung heterozygot krank, der andere dagegen homozygot gesund, so muß sich in der Nachkommengeneration ein Zahlenverhältnis von 1: 1 ergeben (Beispiel B). Die Hälfte der Kinder ist also krank, die Hälfte ist gesund.

Handelt es sich dagegen um einen recessiven Erbgang, d. h. verhält sich die Anlage für das Kranke recessiv gegenüber der für das Gesunde, so wird die Eigenschaft nur manifest, wenn beide Eltern heterozygot krank, d. h. äußerlich gesund, aber die recessive kranke Anlage in sich tragen. (Entspricht Beispiel C, nur ist das Gen für die kranke Anlage hier recessiv und daher das Zahlenverhältnis umgekehrt.) Dies ist bei den seltenen Leiden praktisch fast nur bei Verwandtenehen der Fall. Diese geben uns daher den Haupthinweis zur Feststellung eines recessiven Erbganges. In der Praxis wird ein solcher Nachweis natürlich nur schwierig geführt werden können, da Verwandtenehen doch nicht allzu häufig geschlossen werden.

Ein recessives Erbleiden wird natürlich auch manifest, wenn der eine oder sogar beide Elternteile homozygote Träger der recessiven Anlage sind. Im 1. Fall muß der andere Partner heterozygoter Träger sein. Da aber dieser Fall noch viel seltener eintritt, als der oben besprochene, bin ich darauf nicht näher eingegangen.

Aus diesen Gesetzmäßigkeiten ergibt sich nun, worauf v. Verschuer in seinem Buch „Erbpathologie“ hinweist:

1. Beim dominanten Erbgang hat ein kranker Mensch mindestens

einen kranken Elter und im Durchschnitt je zur Hälfte kranke Geschwister.

2. Unterscheidet sich der dominante vom recessiven Erbgang vor allem darin: beim dominanten Erbgang haben 2 gesunde Eltern immer gesunde Kinder, beim recessiven Erbgang können dagegen beide Eltern äußerlich gesund sein und trotzdem kranke Kinder haben. (Das ¼, das als homozygot recessiver Teil „herausmendelt".)

Nun ergibt sich aber die Schwierigkeit, wie man feststellen kann, ob jemand heterozygoter Träger eines recessiven Leidens ist. Da erinnert v. Verschuer an folgende Tatsachen, die sich aus den Erbgesetzen ergeben:

1. „Wenn zwei äußerlich gesunde Eltern ein krankes Kind haben, das mit einem recessiven Erbleiden behaftet ist, so sind bestimmt beide Eltern heterozygot krank".
2. „Ist jemand gesunder Geschwister eines mit einem recessiven Erbleiden Behafteten, so ist er heterozygoter Träger der kranken Anlage mit einer Wahrscheinlichkeit von ⅔". (Ergibt sich aus dem Zahlenverhältnis im Fall C.)

Um nun nochmals auf den dominanten Erbgang beim Menschen zurückzukommen, so finden wir dort häufig, daß eine Generation übersprungen wird. Bei Kreuzungsversuchen mit der Pflanze ist dies seltener der Fall, da dort, wie schon erwähnt, die Verhältnisse sehr viel einfacher und übersichtlicher sind. Werden beim Menschen eine oder mehrere Generationen übersprungen, so handelt es sich dabei entweder nur um ein scheinbares Ueberspringen, indem das krankhafte Merkmal wohl vorhanden ist, aber aus irgendeinem Grunde nur ganz schwach manifestiert ist und deshalb dem Beobachter entgeht. Oder es besteht vielleicht die Anlage, die aber erst in einem späteren Lebensalter, das das betreffende Individuum nicht mehr erreicht, manifest wird. Ferner nehmen verschiedene Forscher, wie z. B. Lange für die Syndaktylie und v. Verschuer, verschiedene Gene an, die sich gegenseitig in ihrer Manifestierung beeinflussen. Außerdem spricht v. Verschuer von weitgehenden „peristatischen Einflüssen", die eine Anlage an der Manifestierung hindern können. Lenz spricht in diesem Sinne von „entwicklungslabilen Erbanlagen". Er vergleicht damit einen Wasserstrahl am Brunnen, der sich in einzelne Tropfen auflöst. Die Gestalt der einzelnen Tropfen sei nicht durch die innere Anlage des Brunnens bedingt, auch nicht nur durch äußere Einflüsse, wie z. B. die Luftströmung, sondern

durch Störung der Ausbalancierung der einzelnen Tropfen, die sich ihrerseits freilich wieder aus dem Zusammenspiel der inneren Anlage und äußeren Umstände ergebe. In ähnlicher Weise, wie so die Gestalt der Tropfen ziemlich zufällig sei, so dürfe die Ausbildung oder Nichtausbildung eines überzähligen Fingers bei gegebener Anlage mehr oder weniger zufällig sein.

Was das Verhältnis von dominanten zu recessiven Krankheiten anbelangt, so schreibt v. Verschuer darüber: „Aus den Erfahrungen über die Mendelsche Vererbung beim Menschen ergibt sich die Regel, daß von einer Krankheitsgruppe die schwersten Krankheitsformen recessiv, die leichteren dominant erblich sind". Diese selbe Gesetzmäßigkeit hat auch Siemens auf dem Gebiet der Dermatologie festgestellt.

Einteilung der Handmißbildungen.

Kommen wir nun zu den angeborenen Mißbildungen an der Hand, so unterscheiden wir da zunächst solche, die sich auf das Skelettsystem und solche, die sich auf die Weichteile beziehen. Unter der ersten Gruppe gibt es wieder:

1. Mißbildungen, die die Länge der einzelnen Glieder betreffen;
2. solche, die sich auf die Zahl der Glieder erstrecken und
3. noch einige, die eine veränderte Form der einzelnen Finger aufweisen.

Ist die Länge der einzelnen Glieder verändert, so handelt es sich in den meisten Fällen um eine Verkürzung des Fingers, um die sog. Brachyphalangie. Eine Verlängerung der einzelnen Finger ist auch beobachtet worden, aber lange nicht so häufig wie die Kurzfingrigkeit.

Brachyphalangie.

a) Namengebung: Sieht man nun das Schrifttum auf diese anormale Kurzfingrigkeit hin durch, so findet man, daß die Bezeichnungen für diese Abnormität sehr wechseln. Vor allem findet man immer wieder die Namen: Hypophalangie, Hypodaktylie, Brachydaktylie und Brachyphalangie. Aber dabei hat es den Anschein, daß sich in jüngster Zeit mehr und mehr die Bezeichnung „Brachyphalangie" durchsetzt. So weisen Pfitzner, Pol und Esau immer wieder darauf hin, daß dieses eigentlich die zutreffendste Bezeichnung sei, da es sich bei dieser Anomalie nicht um eine des gan-

zen Fingers handle, die auf alle drei Glieder gleichmäßig verteilt sei, sondern, daß sie eigentlich immer nur auf ein Glied beschränkt sei, in den allermeisten Fällen sei die Mittelphalanx von dieser Verkürzung betroffen. Deshalb sei die Bezeichnung „Brachydaktylie" irreführend, da sie auf eine gleichmäßige Verkürzung aller 3 Glieder schließen ließe. Was nun die Namen „Hypophalangie" und „Brachyphalangie" betrifft, so bezeichnen sie beide verschiedene Grade der Mißbildung. v. Verschuer versteht unter „Brachyphalangie" nur eine Verkürzung einer Phalanx, während er mit „Hypophalangie" den Zustand bezeichnet, bei dem überhaupt nur noch 2 Phalangen vorhanden sind.

Pol bezeichnet dagegen den letzten Fall als „Assimilationshypophalangie", während er unter Hypophalangie gerade im Gegensatz zu v. Verschuer den Zustand versteht, bei dem wohl drei Glieder vorhanden sind, aber eins von ihnen, und zwar meist die Mittelphalanx, sich durch abnorme Kürze auszeichnet. Diesen Zustand bezeichnet er auch als „Brachymesophalangie".

b) Geschichtliches zur Brachyphalangie: Daß es beim Menschen eine angeborene Kurzfingrigkeit oder „Brachyphalangie" gilt, wie ich diese Mißbildung mit Pfitzner, Pol und Esau im folgenden bezeichnen will, ist schon eine altbekannte Tatsache. Die erste Beobachtung dieser Art machte Fort im Jahre 1869. Er stellte in seiner Habilitationsschrift „doigts longs (Makrodaktylie) und doigts courts" (Brachydaktylie) einander gegenüber. Mit Brachydaktylie bezeichnete er eine Reduktion der Finger auf 2 Phalangen, dementsprechend mit Makrodaktylie eine Vielgliedrigkeit des Fingers, was wir heute als Hyperphalangie bezeichnen. Leboucq gebrauchte dann 1896 die Bezeichnung Brachydaktylie für Verkürzung der Phalangen und 1905 wurden von Farabee die Gültigkeit der Mendelschen Gesetze auch für den Menschen an Hand eines Stammbaumes mit Brachyphalangie bewiesen.

c) Aeußerlich sichtbare Merkmale. Wie äußert sich nun diese Mißbildung, die wir als Brachyphalangie bezeichnen? Aeußerlich sehen wir an den Fingern, die eine Brachyphalangie aufweisen, neben ihrer Verkürzung meist nur sehr wenig. Auch kann diese oft so gering sein, daß sie kaum bemerkt wird; in vielen Fällen, worauf Pol vor allem hinweist, ist mit einer Reduktion der Mittelphalanx eine Verlängerung der Endphalanx verbunden, so daß beide Anomalien sich ergänzen und der Finger äußerlich ganz normale Länge zu haben scheint.

d) Lokalisation der Brachyphalangie. Betroffen sein können alle 3 Phalangen und die Metacarpalien aller Finger, doch ist die Häufigkeit, mit der die einzelnen Finger betroffen sind, verschieden und unterliegt einer ganz bestimmten Gesetzmäßigkeit. Am häufigsten ist der I. Finger betroffen. Es folgen dann der Reihe nach: V, II, IV, III. Die Reihenfolge zwischen dem V. und II. Finger wechselt mitunter.

Am Fuß finden wir ebenfalls solch eine ganz bestimmte Reihenfolge, doch ist sie hier: V, IV, III, II, I. Was die Häufigkeit der Reduktion der einzelnen Fingerphalangen angeht, so zeigt sich die Brachyphalangie in den allermeisten Fällen an der Mittelphalanx. Hier finden sich alle Grade der Reduktion bis zum vollständigen Fehlen; dann würde nach Pol eine Assimilationshypophalangie vorliegen, wie er diese Art von Biphalangie bezeichnet. Uebrigens findet man solche Biphalangien an den Zehen sehr viel häufiger. Besonders der 5. Zeh ist in vielen Fällen nur zweigliedrig. Nach Pol ist eine Biphalangie zu finden:

an der 5. Zehe in 38,0 % aller Fälle,
an der 4. Zehe in 1,1 %
an der 3. Zehe in 0,3 %
an der 2. Zehe in 0,2 %.

Auch machen sich hier gewisse Rassenunterschiede bemerkbar, die eine Rasse zeigt eine größere Disposition zur Biphalangie als die andere. Bei den Japanern soll nach Pol z. B. in 80% der Fälle eine Biphalangie des 5. Zehs zu finden sein.

Daß die Biphalangie an den Zehen häufiger vorkommt als an den Händen, ist ebenfalls eine feststehende Tatsache. Pfitzner nimmt überhaupt eine stammesgeschichtliche Tendenz an, die im Laufe der Generationen zu einer Biphalangie führen wird. Dieser Entwicklungsprozeß ist nach seinen Beobachtungen an den Füßen am weitesten fortgeschritten, so daß man hier besonders häufig eine Biphalangie findet. Der gleiche Prozeß, der an den Händen nur zu einer Assimilationshypophalangie führt (3 Phalangen, Mittelphalanx verkürzt), führt an den Füßen bereits zu einer Biphalangie. „Aus den genauen Mitteilungen über familiäre Finger-, Brachy- und Hypophalangie geht nämlich hervor: ... finden wir an den Händen auch nur einen leichten Grad von Phalangenreduktion, so ist an den Füßen der innerhalb der Variationsbreite liegende Grad von Brachyphalangie stets überschritten.... Wahrscheinlich gibt es keine beid-

seitige Fingerbrachyphalangie ohne gleichzeitige Phalangenreduktion der Zehen". Zu der letzten Behauptung möchte ich bemerken, daß bei der Pat. U. U. (s. u.), bei der eine beidseitige Brachyphalangie vorliegt, alle 10 Zehen normal gebaut sind.

Um also wieder auf die Lokalisation der Brachyphalangie an den einzelnen Phalangen zurückzukommen, so ist also am häufigsten die Mittelphalanx reduziert. An 2. Stelle stehen die Metacarpalien. Hier geht die Reduktion aber nicht so weit. Ein völliges Fehlen ist meines Wissens nach nicht beobachtet worden, mit Ausnahme der Fälle, in denen es sich überhaupt um eine viel ausgedehntere Mißbildung handelt, die sich in erster Linie auf den Unterarm erstreckt, so beim angeborenen Radius- oder Ulnardefekt. Wenn diese Mißbildung auch oft eine Verkürzung einzelner Finger zur Folge hat, so kann man sie aber doch nicht mehr zu den Brachyphalangien rechnen.

Sehr viel seltener finden wir eine Reduktion der End- und Grundphalanx. Eine Ausnahme macht dabei allerdings die Endphalanx des Daumens, die noch häufiger als die Mittelphalanx der anderen Finger betroffen sein soll. Es hängt wohl damit zusammen, daß der Daumen sowieso zweigliedrig ist, und sich daher die Verkürzung, die sonst die Mittelphalanx befallen würde, hier auf die Endphalanx erstreckt.

e) Veränderungen am Knochen. Hoffmann bezeichnet diese Daumenanomalie, bei der die Endphalanx verkürzt ist, als „hereditären Kolbendaumen". Dabei ist die Endphalanx in ihrem Mittelteil etwa auf die Hälfte verkürzt und abgeplattet. Die Basis und der distale Teil zeigen normale Proportionen. Aeußerlich fällt vor allem der besonders kurze und breite Daumennagel auf.

Ist dagegen eins der Metacarpalien verkürzt, so findet man an der zur Faust geballten Hand das charakteristische Bild: alle Metacarpalien liegen in einer Linie, nur an der betreffenden Stelle ist eine Lücke. Das Ende dieses Metacarpalknochens liegt etwas weiter proximal, hebt sich aber nicht so deutlich wie die anderen Metacarpalköpfchen von seiner Umgebung ab, da es etwas abgeplattet ist. Was sonst die Form der reduzierten Phalangen anbelangt, so unterscheidet Pfitzner vor allem bei den Mittelphalangen zwei Typen:

1. die gestreckte Form, an deren Phalanx man deutlich eine lange, schmale Diaphyse und zwei Epiphysen unterscheiden kann, und
2. die kurze, plumpe, ungegliederte Form, wie man sie bei der Brachyphalangie findet.

Auch P o l legt vor allem auf die gute Ausbildung einer Epiphyse mit deutlich erkennbarer Epiphysenlinie für die normale, nicht reduzierte Mittelphalanx großen Wert. Bei den reduzierten Phalangen, bei deren Finger also eine Brachyphalangie vorliegt, bilde die Epiphyse mit der Diaphyse mehr eine Einheit, makroskopisch sei keine scharfe Grenze zwischen Epi- und Diaphyse, mikroskopisch seien die Zellen nicht, wie normaler Weise, in Reihen angeordnet als sog. Säulenknorpel, sondern in einzelnen Haufen von 5 — 10 Zellen, mit großen Zwischenräumen zwischen den einzelnen Zellhaufen. Dagegen zeige der proximale Teil der Diaphyse verstärktes Wachstum. Die Ossifikation gehe in diesen Fällen hauptsächlich von der Diaphyse aus. Es handle sich um eine „unselbständige Epiphysenossifikation". P o l schließt aus dieser veränderten Epiphysenossifikation auf eine mangelnde Knorpelwucherung überhaupt. „Die eben erwähnte Modifikation der Ossifikation legt die Vermutung einer Aenderung der Knorpelwucherung, und zwar einer Abnahme derselben nahe".

B i r k e n f e l d findet bei der Brachyphalangie ebenfalls eine veränderte Epiphysenossifikation. Er sieht aber in ihr weniger eine Abnahme der Knorpelwucherung als hauptsächlich eine verfrühte Ossifikation bei Fortbestehen des periostalen Dickenwachstums. Daher ergebe sich die charakteristische Form der betreffenden Phalanx oder des Metacarpalknochens, die sich

1. in ihrer allgemeinen Plumpheit äußert,
2. in der glockenförmigen Ueberwölbung der Metaphysen durch die Epiphysen.

(Dieses steht eigentlich im Gegensatz zu H o f f m a n n s Beschreibung vom „hereditären Kolbendaumen", bei dem er angibt, daß nur der Mittelteil verändert sei, Basis und Ende dagegen normal gebaut seien.) Als 3. Charakteristikum gibt B i r k e n f e l d noch an, daß man oft eine Aufhellung des Knochenschattens in der Epiphyse findet.

Um nun noch einmal die charakteristischen Symptome der von der Brachyphalangie betroffenen Phalangen zusammen zu fassen, so ergibt sich also:

1. die plumpe Form,
2. die unscharfe Trennung von Epi- und Diaphysen,
3. die glockenförmige Ueberwölbung der Meta- durch die Epiphyse und
4. u. U. Aufhellungen im Epiphysenknochenschatten.

Zur Beurteilung, ob die Phalangen der zu untersuchenden Patienten verkürzt sind, hat Pfitzner einen Mittelwert für die Metacarpalien und einzelnen Phalangen einer normalen Hand aufgestellt. Seinen Untersuchungen legte er marcerierte Knochen zu Grunde. Da bei dem Macerierungsprozeß der Knorpel zerstört wird, kann man diese Werte mit Zahlen, die Röntgenbildern entnommen sind, vergleichen. Seine Messungen stammen aus dem Jahre 1891.

	I		II		III		IV		V	
	♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀
Metacarp.	44,6	41,4	65,5	62,1	62,8	59,8	56,7	54,0	52,6	50,0
Grundph.	29,4	27,7	38,8	37,0	43,4	41,2	41,0	38,8	32,4	30,6
Mittelph.	—	—	23,5	22,4	28,5	27,1	27,2	25,8	19,2	18,2
Endph.	22,6	20,4	17,7	16,0	18,6	16,7	19,0	17,3	17,3	15,7

Nach meinen Beobachtungen, die ich an Röntgenbildern der Chirurgischen Universitätsklinik in Berlin gemacht habe, schienen mir die von Pfitzner angegebenen Maße teilweise zu niedrig. Besonders seine Durchschnittswerte für die Grundglieder, und was vor allem zur Beurteilung der Brachyphalangie wichtig ist, der Metacarpalien schienen mir erheblich kleiner als die durchschnittlich normalen Werte. Ich habe daraufhin an 100 Röntgenbildern der Chirurgischen Universitätsklinik Berlin die durchschnittliche Länge der Metacarpalien und Phalangen berechnet. Danach ergeben sich folgende Werte:

	I		II		III		IV		V	
	♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀	♂	♀
Metacarp.	47	42	71	65	69	62	62	58	56	52
Grundph.	32	29	42	39	46	43	44	40	36	33
Mittelph.	—	—	26	22	29	27	27	26	20	18
Endph.	23	20	19	16	19	16	19	17	18	16

Vergleicht man diese Werte und die von Pfitzner errechneten, so sind diese fast alle etwas niedriger. Während bei den End- und Mittelphalangen die Differenz noch verhältnismäßig klein ist, so ist der Unterschied an den Grundgliedern und Metacarpalien doch recht beträchtlich. Und da wir die Brachyphalangie viel an den Metacarpalien finden, ist dies für ihre Beurteilung doch recht bedeutsam. Woher diese Unterschiede kommen, wage ich hier nicht zu entscheiden. Vielleicht hat Pfitzner seine Untersuchung hauptsächlich in einer Gegend Deutschlands angestellt, deren Bewohner

sowieso etwas kleiner sind. Man könnte auch meinen Berechnungen entgegen halten, daß sie hauptsächlich Röntgenbildern von Menschen entnommen sind, die einer gewissen Volksschicht angehören, da die Verletzungen, die in unserer Poliklinik behandelt und von denen Röntgenbilder gemacht worden sind, hauptsächlich Betriebsverletzungen sind, ihre Träger also in erster Linie der körperlich arbeitenden Schicht angehören und vielleicht überhaupt einen etwas gröberen Knochenbau aufweisen. Aber da ich auch meine Untersuchungen über die Brachyphalangie hier an der Poliklinik gemacht habe, sind die von mir untersuchten Patienten aus der gleichen Gegend und etwa der gleichen sozialen Schicht, so daß man die einzelnen Zahlen schon mit den von mir berechneten vergleichen kann.

f) Fall von U. U.

Ich möchte nun einen Fall von Brachyphalangie beschreiben, der im März 1939 in die Chirurgische Poliklinik kam.

Bei der 12jährigen U. U. sind an der linken Hand der 4. und 5. und an der rechten Hand der 4. Finger verkürzt. Ob diese Verkürzung schon von Geburt an bestanden hat, oder ob sie erst in der letzten Zeit aufgetreten ist, kann weder sie, noch die Mutter angeben. Bemerkt worden ist die Mißbildung erst kurze Zeit, bevor das Mädel in die Klinik kam. Die Mutter erzählt, daß ihr vor einigen Wochen an der zur Faust geballten Hand eine Lücke in der Reihe der Mittelhandköpfchen aufgefallen sei. Zu derselben Zeit wurde die Mißbildung bei einer schulärztlichen Untersuchung beobachtet. Im Gebrauch ihrer Hand ist das Kind nicht wesentlich behindert. Allerdings gibt sie an, daß längeres Schreiben sie in letzter Zeit mehr ermüde, als das früher der Fall gewesen sei. Die Mutter weiß von keiner Mißbildung dieser Art in ihrer oder ihres Mannes Familie zu berichten. Ferner gibt sie an, daß die Geburt besonders schwer gewesen sei. Es sei eine Steißgeburt gewesen und es hätten sich „Verwachsungen in der Gebärmutter" gebildet. Der Arzt habe zuerst die Befürchtung gehabt, daß das Kind geistig oder körperlich nicht normal entwickelt sein würde. Da die Geburt nicht in einer Klinik erfolgte und der zugezogene Arzt bereits gestorben ist, konnte ich über die Art der Geburt leider nichts Näheres feststellen.

Zu bemerken ist noch, daß das Mädchen für ihr Alter auffallend klein ist. (Sie ist bei weitem die Kleinste der Klasse, obwohl sie nicht die Jüngste ist.) Sie ist 1,40 m groß und wiegt 32 kg im Alter von 12 Jahren und 4 Monaten. Hierzu möchte ich erwähnen, daß

ebenso Drinkwater, Farabee, Lenz und Lange die Beobachtung gemacht haben, daß Träger einer Brachyphalangie häufig kleiner als der Durchschnitt sind. Nach Lenz sind brachyphalangeale Männer im allgemeinen um 21 cm und brachyphalangeale Frauen um 12 cm kleiner als ihre Altersgenossen. Die Anlage hemmt also nach seiner Meinung das Knochenwachstum überhaupt.

Aeußerlich fällt an den Fingern von U. U. außer ihrer Verkürzung, die sich vor allem an der zur Faust geballten Hand zeigt, nichts Besonderes auf. Die Finger sind alle dreigliedrig, normal proportioniert und in allen Gelenken frei beweglich. Röntgenbefund: an allen Fingern, und zwar an allen Phalangen und Metacarpalien sieht man noch eine vollständig getrennte Epi- und Diaphyse. Nur an den Metacarpalien der verkürzten Finger sind diese bereits mit ihrer Diaphyse verwachsen. An der Verwachsungsstelle ist eine feine Linie als Grenze zwischen der früheren Epi- und Diaphyse zu erkennen. Lediglich am linken 5. Finger geht diese Linie nach lateral zu in einen feinen Spalt über. Dort scheint also die Ossifikation noch nicht ganz beendet zu sein. Auch sieht es so aus, als ob die Epi- gegen die Diaphyse etwas nach medial hin verschoben ist. Ferner ist die laterale Seite des Metacarpalknochens etwas länger als die mit der Epiphyse schon verwachsene mediale und hat dadurch wohl die Epiphyse etwas nach medial gedrängt. So überwölbt der mediale Epiphysenabschnitt etwas die mediale Metacarpalseite, so wie es Birkenfeld auch von seinen beobachteten Brachyphalangien berichtet. Dasselbe ist in geringem Maße an der medialen Seite des 4. linken und rechten Metacarpalknochens der Fall. Der Knochen zeigt sonst überall normale Struktur, eine Aufhellung kann ich nirgends beobachten. Die Finger haben alle 3 gut ausgebildete Phalangen von gleichmäßiger, wohl dem Alter entsprechender Länge. Am Fuß sind ebenfalls alle 8 Zehen dreigliedrig, alle Knochen, einschließlich der Metatarsalen, haben noch selbständige, noch nicht mit der Diaphyse verwachsene Epiphysen.

Nun erhebt sich die Frage, wann normalerweise die Epiphysen mit den Diaphysen verknöchern. Um diese Frage zu beantworten, will ich kurz auf die normale Entwicklung der Extremitäten eingehen.

g) Entwicklungsgeschichte der Extremitäten. Die Extremitäten entwickeln sich aus den sog. „Wolfschen Leisten". Diese bilden sich schon in den ersten Embryonalwochen; man sieht etwa in der 2. oder 3. Woche an den beiden Seiten des Rumpfes zwei kleine Höcker, die sich zu Beginn der 5. Woche in 2 Abschnitte glie-

dern, einen promixalen und einen distalen Teil. Der proximale Abschnitt stellt den späteren Arm bezw. das Bein dar, während der distale zur Hand, bezw. zum Fuß wird. Zur selben Zeit bilden sich an diesem distalen Teil bereits kleine Einkerbungen, die den späteren Fingergliedern entsprechen. In der 7. Woche bekommen die Spitzen der Finger krallenartige, aus Epidermiszellen bestehende Ansätze, die sog. Urnägel, so daß nach 7 Wochen die Gliedmaßen, die allerdings noch aus reinem Knorpel bestehen, ihre spätere Differenzierung zeigen. Bald beginnt dann auch die Verknöcherung der einzelnen Knorpelteile, und zwar die der späteren Röhrenknochen, also der Metacarpalien und Phalangen, ebenso wie die der Ober- und Unterarmknochen, wesentlich früher als die der kleinen Knorpelstücke der Handwurzel. Von der 9. Woche ab bekommen die Mittelteile der Metacarpalien und Phalangen eine Knochenmanschette, die in das Innere des Knorpels hineinwuchert und die hier einen Knochenkern bildet, von dem das weitere Wachstum des Knochens dann ausgeht. Es entsteht so die Diaphyse, während das distale Ende der Metacarpalien und das proximale der Phalangen als knorpelige Epiphyse erhalten bleibt. Nur am 1. Metacarpalknochen entsteht im Gegensatz zu den anderen Metacarpalien die Epiphyse am proximalen Ende. Die Ossifikation der Handwurzelknochen erfolgt dagegen erst post partum, in der Zeit vom 1. — 8. Lebensjahr. Das weitere Längenwachstum der Phalangen geht dann von der Epiphyse aus, die im 3. Lebensjahr auch einen eigenen Knochenkern bekommt. Das Wachstum kommt erst zum Stillstand, wenn diese mit ihrer zugehörigen Diaphyse verschmilzt, was bei den Metacarpalknochen und Phalangen durchschnittlich zwischen dem 15. und 20. Lebensjahr erfolgt. Nur eine feine Linie, die Epiphysenlinie, läßt später auf dem Röntgenbild dann noch die ehemalige Grenze zwischen Epi- und Diaphyse erkennen.

Die Muskulatur der Extremitäten entwickelt sich aus den ventralen Abschnitten des Myotoms, und zwar die der Armmuskulatur aus dem 3. Hals- 1. Thoracalsegment. Zwei von einander getrennte Massen umgeben als Anlagen der Streck- bezw. Beugemuskulatur die Skelettanlage. Schon frühzeitig finden in diesen beiden Teilen Verschiebungen statt, wodurch die einzelnen Muskeln und Muskelgruppen entstehen. Schon in der 5. Embryonalwoche bilden sich die einzelnen Flexoren und Extensoren, die auch schon mit Aesten des Plexus brachialis in Verbindung stehen und sich um das Skelett herumlegen. Am Ende der 7. Woche, in der alle Skeletteile knorpelig

angelegt sind, bilden sich in den Muskeln die einzelnen Fibrillen aus. Die Anatomie hat gezeigt, daß Variationen in der Muskulatur sehr zahlreich sind.

Corning nimmt für ihre Entstehung an, daß entweder ein zu starkes Wachstum in einer Muskelgruppe vorliegt, und sich aus dieser Wucherung dann ein selbständiger Muskel herauslöst, oder daß ein zu geringes Wachstum oder mangelhafte Abtrennung einzelner Muskeln von ihren Gruppen vorliegt. Letzteres erklärt das Fehlen von Muskeln überhaupt, wie z. B. des Palmaris longus.

Beurteilen wir nun den röntgenologischen Befund von U. U., so ergibt sich also, daß an den Metacarpalien der verkürzten Finger eine verfrühte Verknöcherung der Epiphyse mit der Diaphyse stattgefunden hat. Birkenfeld beschreibt mehrere Fälle, bei denen es sich um ganz den gleichen Vorgang handelt.

Nun erhebt sich die Frage, wie kommt es zu solch einer verfrühten Ossifikation, oder, um die Frage auf alle Brachyphalangien auszudehnen, welches ist die Aetiologie der Brachyphalangie? Da stehen sich auch wieder die verschiedensten Ansichten gegenüber. Vor allem sind es zwei Theorien, die miteinander im Wettstreit stehen:

1. die mechanische, oder exogene Theorie, deren Hauptvertreter Kümmel ist, und
2. die endogene, die eine abnorme Keimentwicklung für die Ausbildung der Brachyphalangie verantwortlich macht.

h) Die Theorie von Kümmel. Kümmel sieht den Grund für die meisten Mißbildungen an der Hand in irgendeinem raumbeengenden Prozeß im Uterus, oder noch häufiger in bestimmten Veränderungen des Amnions, die zu einer Mißbildung führen. Er betont, daß vor allem die Extremitäten, und an ihnen wiederum die distalen Partien, solchen Einflüssen am stärksten ausgesetzt sind. Kümmel weist darauf hin, daß ein mechanischer Druck durch den Uterus auf den Embryo eigentlich erst vom 40. Tage an vorliegen kann, da vorher das Ei den Uterus noch nicht ganz ausfüllt. Trotzdem nimmt er aber an, daß auch schon vorher sich Druckerscheinungen am Keimling bemerkbar machen können, da Chorionhülle und Embryonalkörper einen dauernden Druck aufeinander ausüben. Dieser Druck setzt sich auf die ganze Körperoberfläche gleichmäßig fort. Sobald aber die Extremitätenknospen als erhabene Wülste vorspringen, werden diese von dem Druck besonders betroffen. Rücken und

Brustkorb sind dagegen breite Flächen, auf denen sich der Druck gleichmäßig verteilen kann. Die Folgen sind:

a) ein Zurückbleiben des Wachstums. Und zwar erstreckt sich dies vor allem auf die distalen Teile, da ihr Wachstum hauptsächlich in die frühe Embryonalzeit fällt, in der noch nicht so viel Amnionflüssigkeit vorhanden ist, die dem Druck entgegenwirken und ihn auf den ganzen Körper gleichmäßig verteilen kann. (Brachyphalangie.)

b) Eine Behinderung in der Breitenausdehnung führt zur Syndaktylie, einer mangelhaften Abtrennung der einzelnen Glieder. Denn in der Zeit, in der das hauptsächliche Breitenwachstum steht, erfolgt die Trennung der Handfläche in die einzelnen Digiti. Dieses Breitenwachstum setzt allerdings erst ein, wenn der Daumen sich schon von der Fläche gesondert hat. Dies erklärt die Tatsache, daß der Daumen bei Syndaktylien fast immer frei ist.

Neben diesen Einflüssen, die durch den auf den Keimling lastenden Druck entstehen, sieht K ü m m e l in Veränderungen des Amnions selbst eine Ursache für die Entstehung von gewissen Mißbildungen. Das Amnion liegt der Körperoberfläche des Keimlings ziemlich dicht an. Diese einander zugekehrten Flächen haben beide eine dünne Epithelschicht, die leicht miteinander verkleben, und so zu Amnionsträngen führen können. Diese führen:

c) zu Spaltungen und Abschnürungen, so daß die Extremitäten später das Bild der Polydaktylie aufweisen.

Gegen diese mechanische Theorie werden von den Vertretern der endogenen Theorie, wie L e n z, v. V e r s c h u e r und L a n g e, vor allem immer wieder 2 Punkte angeführt:

1. Spricht nach ihrer Meinung eine ausgesprochene Symmetrie, die bei diesen Mißbildungen häufig zu finden ist, gegen eine mechanische Aetiologie. Und
2. weisen sie darauf hin, daß bei einem raumbeengenden Prozeß eigentlich die distale Partie hauptsächlich betroffen sein müßte, während man z. B. bei der Brachyphalangie gerade die Beobachtung gemacht hat, daß die distalen Phalangen nur äußerst selten von der Verkürzung befallen sind.

Gegen den 1. Einwand sagt K ü m m e l, daß auch eine symmetrische Beeinträchtigung sehr gut vorstellbar sei, da doch beide Körperseiten gleichmäßig gelagert und normalerweise auch den gleichen

mechanischen Veränderungen durch ihre Nachbarschaft ausgesetzt seien. Gegen den 2. Einwand führt er an, daß das hauptsächliche Wachstum der proximalen Glieder in einer früheren Zeit erfolge, als das der distalen. Nun werde aber gerade von der 6. Woche ab reichlicher Amnionflüssigkeit abgesondert und somit die Druckentlastung größer, also von einem Zeitpunkt an, da die proximalen Glieder schon ihr hauptsächliches Wachstum abgeschlossen hätten, während das bei den distalen noch nicht der Fall sei, und sie so eine eventuelle Wachstumshemmung früherer Zeiten durch gesteigertes Wachstum nachholen könnten.

i) Endogene Theorie. Demgegenüber stehen zahlreiche Forscher, die die Ursache der Brachyphalangie in einem endogenen, d. h. im Knochen selber liegenden Faktor sehen. Die meisten modernen Autoren, wie Lenz, v. Verschuer, Lange und Birkenfeld, nehmen für das Zustandekommen der Brachyphalangie ein besonderes Gen an, das eine Epiphysenstörung verursacht. Durch diese Epiphysenschädigung kommt es zu einer verfrühten Ossifikation von Epi- und Diaphyse, oder nach Pol, zu einer entarteten Ossifikation (Pseudoepiphyse). Dieses Gen scheint sich nach den Beobachtungen dieser Autoren nach den Mendelschen Gesetzen zu vererben. Birkenfeld berichtet von 101 Fällen von Brachyphalangie, unter denen er in 48 Fällen eine Erblichkeit nachweisen konnte. In 31 Fällen waren keine Angaben über die Vorfahren zu ermitteln, sie konnten also für die Frage, ob eine Erblichkeit vorliegt, nicht verwertet werden. In 24 Fällen waren angeblich keine weiteren Brachyphalangien in der Familie vorgekommen. Demnach waren unter seinen Fällen ⅔ erblich. Der Erbgang war bei ihnen dominant. Was den dominanten Erbgang anbelangt, so ist es interessant, daß Farabee, wie ich schon eingangs erwähnte, an Hand eines Stammbaumes der Brachyphalangie die Gültigkeit der Mendelschen Gesetze auch für den Menschen nachwies. In einer Sippe fand Farabee 36 kurzfingrige auf 33 normale Glieder. — Mohr und Wriede fanden durch 6 Generationen hindurch abnorme Kleinheit des Zeigefingermittelgliedes. In dieser Sippe ging aus einer Verwandtenehe zwischen 2 Trägern der Anomalie ein nicht lebensfähiges Kind mit hochgradiger Mißbildung aller Gliedmaßen hervor. Man kann annehmen, daß dieses Kind in bezug auf die Brachyphalangie homozygot war, und daß diese Anomalie bei Homozygotie sehr viel schwerer auftritt, als dies bei den meist heterozygoten Individuen der Fall ist.

Was nun den Fall von U. U. anbelangt, so konnte man bei ihr zunächst keine ausgesprochene Erblichkeit der Brachyphalangie nachweisen. Die Mutter der Pat. weiß von keinem ähnlichen Fall in der Familie zu berichten. Daraufhin sind der 16jährige Bruder, die beiden Eltern und je 1 Schwester des Vaters und der Mutter untersucht worden. Alle Finger der untersuchten Familienglieder schienen zunächst normal proportioniert zu sein, auf den Röntgenbildern waren keine ausgesprochenen Anomalien festzustellen. Bei dem Bruder, bei dem das Knochenwachstum noch nicht abgeschlossen war, waren die von den Diaphysen getrennten Epiphysen noch zu erkennen. Auch an den Aufnahmen der Füße zeigten sich keine pathologischen Befunde. Bei näherer Betrachtung des Röntgenbildes der Hände des Vaters fiel jedoch auf, daß die Glieder für seine Größe (der Vater ist etwa 1,70 m groß) auffallend klein waren. Die Maße der einzelnen Glieder standen alle unter dem von mir errechneten Durchschnittsmaß.

	I		II		III		IV		V	
	re	li	re	li	re	li	re	li	re	li
Metac.	46	46	67	68	64	64	55	55	52	53
Grundph.	30	31	37	37	42	42	40	40	31	32
Mittelph.	—	—	20	22,5	26	27	25	25	20	20
Endph.	21	21	16	16	18	18	19	19	17	17

Um nun feststellen zu können, ob es sich dabei nur um eine allgemein etwas kleine Hand handelt, bei der die einzelnen einander entsprechenden Phalangen etwa alle im gleichen Maße kürzer sind als die Durchschnittswerte, oder ob bei einer Phalanx etwa ein stärkerer Grad der Reduktion vorliegt, habe ich die Verkürzung der einzelnen Phalangen in Prozentzahl ihrer zugehörigen Durchschnittswerte ausgerechnet.

	I		II		III		IV		V	
	re %	li %	re %	li %	re %	li %	re %	li %	re %	li %
Metacarp.	2,1	2,1	5,6	5,5	7,2	7,2	*11,3*	*11,3*	7,1	7,0
Grundph.	6,1	6,0	10,2	10,2	8,7	8,7	9,0	9,0	10,1	10,0
Mittelph.	—	—	*24,0*	*16,0*	10,3	10,6	7,4	7,4	0,0	0,0
Endph.	8,8	8,8	10,6	10,6	5,0	5,0	0,0	0,0	0,0	0,0

(Verkürzung in %-Zahl der Durchschnittswerte.)

Hierzu muß man allerdings bemerken, daß die Schwankungen verhältnismäßig groß sind, da die Fehlergrenze durch Ungenauigkeit beim Abmessen und der Multiplikation beim Umrechnen leider ziemlich breit ist. Immerhin fällt es doch auf, daß die Verkürzung der Mittelphalanx, die am 5. Finger nur 0%, am 3. und 4. Finger zwar bis zu 10%, am 2. rechten Finger aber 24% des Durchschnittswertes beträgt. Diese 24% scheinen doch schon über die Fehlergrenze hinaus zu gehen, so daß man daher schon von einer leichten Brachyphalangie des 2. rechten Fingers sprechen kann. Die linke Mittelphalanx ist um 16% verkürzt, was auch für eine geringe Brachyphalangie spricht. Ebenfalls scheint der 4. Metacarpalknochen etwas verkürzt, jedoch könnte man diese Differenz vielleicht noch zur oberen Fehlergrenze rechnen. Irgendeine sonstige Knochenveränderung, wie Aufhellung im Kernschatten oder glockenförmige Ueberwölbung der Meta- durch die Epiphyse, konnte dagegen nicht festgestellt werden.

Außer dieser geringen Brachyphalangie des Vaters ergab sich noch eine leichte Klinodaktylie der beiden 5. Finger bei der Schwester der Mutter. Diese Tante gibt an, daß ihre Mutter, also die Großmutter von U. U., ebenfalls eine Krümmung der beiden 5. Finger gehabt habe. Nun fassen die meisten Autoren, wie L e n z und L a n g e u. a. diese Klinodaktylie nur als eine Abart der Brachyphalangie auf. (Diese Klinodaktylie selber soll trotzdem gleich noch gesondert behandelt werden.) Ist sie also wirklich nur eine Abart der Brachyphalangie, so kann man bei der Pat. U. U. etwa folgendermaßen sagen: Bei U. U. liegt eine Brachyphalangie des 4. und 5. linken und des 4. rechten Fingers vor, hervorgerufen durch eine Verkürzung der betreffenden Metacarpalien. Bei ihrem Vater liegt ebenfalls eine leichte Brachyphalangie vor, und zwar der Mittelphalanx des 2. rechten und linken Fingers, eventuell auch des 4. Metacarpalknochens. Daß die Anomalie sich unmittelbar vom Vater auf die Tochter vererbt hat, spricht für einen dominanten Erbgang. In der mütterlichen Familie besteht ebenfalls die Anlage für eine gewisse Art von Brachyphalangie. Bei der Mutter liegt keine sichtbare Anomalie vor, doch besteht die Möglichkeit, daß diese durch gewisse peristatische Einflüsse bei ihr latent geblieben ist, sich die Anlage aber trotzdem auf die Tochter vererbt hat (entsprechend dem Ueberspringen einzelner Generationen beim dominanten Erbgang, s. o.). Dafür, daß die Tochter auch von der Mutter eine gewisse Anlage ererbt hat, spricht die Tatsache, daß bei ihr die Anomalie viel stärker ausgeprägt ist,

als beim Vater. Auf jeden Fall scheint es sich bei ihr um einen dominanten Erbgang zu handeln.

Klinodaktylie.

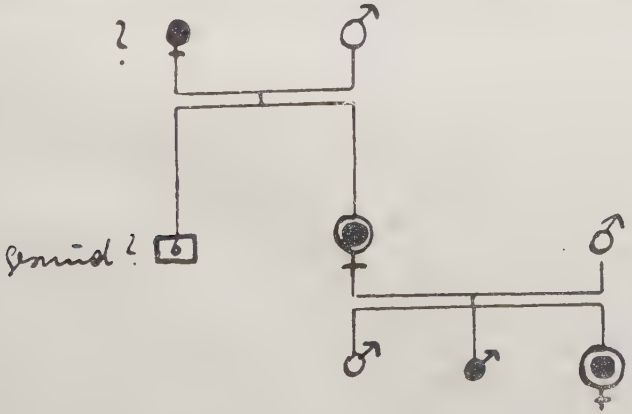
Die Klinodaktylie ist eine besonders häufige Fingeranomalie und tritt oft zusammen mit anderen Anomalien, wie Syndaktylie und echter Brachyphalangie, auf. Meist ist der 5. Finger von ihr betroffen. Doch tritt sie auch am 4. und 2. Finger auf, während sie am Daumen und 3. Finger noch nicht beobachtet worden ist. Immer handelt es sich um eine Abknickung des Fingers im 2. — 3. Glied, und zwar immer in Richtung des Mittelfingers. Diese Abknickung kommt nach Lenz wahrscheinlich dadurch zustande, daß die Mittelphalanx an einer Seite unterentwickelt ist, wodurch diese im Wachstum zurückgeblieben ist. Daher wird die Klinodaktylie als eine Untergruppe der Brachyphalangie aufgefaßt. Allerdings muß diese Wachstumsstörung schon auf einer sehr frühen Stufe einsetzen, da die Kinder meist schon mit einer Klinodaktylie geboren werden, während die Brachyphalangie ja oft erst im Pubertätsalter sichtbar wird. Pol weist darauf hin, daß bei der Klinodaktylie die proximale und distale Gelenkfläche der Mittelphalanx meist in Richtung auf den Mittelfinger zu konvergieren, woraus sich eine Adduktionsstellung der Endphalanx ergibt. Diese Konvergenz kommt dadurch zustande, daß die dem Mittelfinger zugekehrte Seite kürzer ist als eine in der Mitte der Phalanx verlaufende Achse. Dieses hat eine Schrägstellung der distalen Gelenkfläche zur Folge, die ihrerseits eine Adduktionsstellung der distalen Phalanx nach sich zieht. Allerdings weist Pol darauf hin, daß eine Konvergenz der distalen und proximalen Gelenkflächen und eine sich daraus ergebende Adduktionsstellung der Endphalanx in gewissem Grade physiologisch ist. Dieses fällt jedoch normalerweise nicht auf, sofern die Phalanx eine normale Länge hat. Ist sie jedoch verkürzt, so nimmt auch Konvergenz und Adduktionsstellung zu. „Beide werden mit Zunehmen der Phalangenverkürzung zunächst relativ, schließlich auch absolut stärker". Es muß also nach seiner Meinung auch immer gleichzeitig eine Brachyphalangie der betreffenden Fingerphalanx vorliegen.

Nach Lenz, Lange und v. Verschuer soll die Klinodaktylie ebenfalls wie die reine Brachyphalangie dominant erblich sein.

Hierzu möchte ich kurz einen Fall von Klinodaktylie hinweisen, bei der diese ebenfalls familiär aufgetreten ist.

Bei der 22jährigen G. D. ist an beiden Händen die Endphalanx des 5. Fingers an der radialen Seite gegen die Mittelphalanx um etwa 160° abgeknickt. Die radiale Seite der Mittelphalanx ist um 1 mm kürzer als die ulnare. Die beiden kleinen Finger sind in allen Gelenken frei beweglich. Ferner besteht eine leichte Klinodaktylie der beiden Zeigefinger nach ulnar, also zum Mittelfinger hin, die ebenfalls von der Mittelphalanx ausgeht. Die Anomalie aller 4 Finger besteht von Geburt an.

Die Zehen der Pat. (bis auf die beiden großen Zehen) sind alle 3-gliedrig, doch sind der 2. und 3. Zeh an beiden Füßen bis etwa zur Hälfte der Grundglieder von einer gemeinsamen Haut umschlossen. Die Knochen der Grundglieder sind jedoch einzeln bis zum Metacarpo-Phalangealgelenk zu tasten. Es handelt sich bei den Zehen um den leichtesten Grad der Syndaktylie, die fibröse Form, bei der beide Knochen getrennt angelegt und nur durch eine gemeinsame Hauttasche verbunden sind. Doch über die Syndaktylie s. u. Bei der Mutter der Pat. sind ebenfalls beide 5. Finger nach radial gekrümmt, ferner hat der eine der beiden Brüder eine leichte Klinodaktylie der beiden Zeigefinger. Die Mutter der Mutter soll ebenfalls „krumme kleine Finger" gehabt haben. Dieses ist aber nicht mehr festzustellen. Der Vater von G. D. hatte angeblich normal gebaute Finger. Demnach ergibt sich in dieser Familie folgendes Bild:



● Klinodaktylie und Syndaktylie der Zehen
◉ Klinodaktylie

Wenn sich auch leider der Stammbaum nicht weiter zurück verfolgen ließ, da die Verwandten alle schon tot sind, so kann man doch mit einiger Sicherheit sagen, daß die Klinodaktylie in dieser Familie erblich ist. Aller Wahrscheinlichkeit nach ist die Mutter der Pat. in

bezug auf diese Anomalie heretozygot gewesen, sie heiratete einen gesunden Mann, und von den 3 Kindern waren 2 von der Anomalie befallen. Da der Vater gesund war, müssen die beiden Kinder heterozygot sein, und da die Anlage bei ihnen im Phänotyp sichtbar ist, handelt es sich hier um einen dominanten Erbgang. (Beim recessiven Erbgang sind nur homozygote Individuen auch im Phänotyp krank. Der Erbgang in dieser Familie entspricht Fall B.) Dieses entspricht auch den von L e n z und den anderen Autoren gemachten Beobachtungen der Vererbung der Klinodaktylie.

Zum Schluß der Brachyphalangie möchte ich noch einen Fall erwähnen, der häufig vorkommt, und oft fälschlicherweise zum Bild der Brachyphalangie gerechnet wird.

Im Sommer 1939 wurde in der Chirurgischen Poliklinik eine Pat. vorgestellt, bei der eine dominant erbliche Brachyphalangie vorliegen sollte. Alle 10 Finger der Pat. waren auffallend klein. Sie gab an, daß sie keine fertigen Handschuhe bekommen, und daß sie auf dem Klavier keine Oktaven greifen könne. Pat. hatte 12 Geschwister, die fast alle auch so kleine Finger hatten. Eine Röntgenaufnahme zeigte jedoch, daß alle Finger normal gebaut waren. Sie waren alle 3-gliedrig und hatten normale Epiphysen und Epiphysenlinien. Allerdings waren alle Glieder kürzer als die Norm, von dieser Verkürzung waren aber alle Glieder gleichmäßig betroffen. Es kann sich also hier nicht um eine Brachyphalangie handeln. Zu bemerken ist, daß die Pat. sowie ihr Vater und ihre Geschwister alle ziemlich klein sind. Die ganze Familie war übrigens psychisch belastet. (Vater und 2 Geschwister leiden an Verfolgungswahn, die übrigen Geschwister und sie selbst sollen auch psychisch sehr labil sein.) Es handelt sich also anscheinend hier um eine Familie, die sowohl geistig wie körperlich etwas unter dem Durchschnitt entwickelt sind.

Zusammenfassend kann man über die Brachyphalangie nun folgendes sagen:

Es handelt sich bei dieser Anomalie um eine Verkürzung eines Fingergliedes, meist der Mittelphalanx, oft auch des Metacarpaiknochens, die auf einer fehlerhaften Anlage der Epiphyse des betreffenden Gliedes beruht. Diese fehlerhafte Anlage führt zu einer frühzeitigen Verknöcherung der Epi- und Diaphyse, oder, wie P o l sagt: zur Bildung einer „Pseudoepiphyse". Diese Pseudoepiphyse ist nicht, wie die normale Epiphyse, ein selbständiges Wachstumszentrum, sondern bildet mit der Diaphyse mehr oder weniger eine funktionelle Einheit. Beschränkt sich diese mangelhafte Epiphysenausbildung

nur auf einen Teil der Epiphyse, so kommt es zur Ausbildung der Klinodaktylie, die eine Abart der Brachyphalangie darstellt. Beide Formen sind dominant erblich.

Ich komme nun zu einer anderen Art der angeborenen Handmißbildungen, die im Gegensatz zur Brachyphalangie steht, zur angeborenen Langfingrigkeit. Der Langfingrigkeit liegen wiederum zwei verschiedene Anomalien zu Grunde:

a) die Hyperphalangie und

b) die Arachnodaktylie.

Hyperphalangie.

Während bei der Brachyphalangie in extremen Fällen eine Zweigliedrigkeit des Fingers, also eine reduzierte Anzahl der Phalangen vorliegt, so haben wir es bei der Hyperphalangie mit einer gesteigerten Phalangenzahl zu tun. Vor allem wurde diese Erscheinung am Daumen, als dem sog. „3-gliedrigen Daumen" beobachtet. Pfitzner sieht in dieser Hyperphalangie des Daumens ein Zeichen des Atavismus, also einen Rückschlag in eine frühere Entwicklungsstufe. Wie oben schon erwähnt, nimmt Pfitzner allgemein eine entwicklungsgeschichtliche Tendenz der Digiti zur Biphalangie an. Diese Entwicklung von der Tri- zur Biphalangie, den die Finger und Zehen jetzt durchmachen, hat der Daumen nach seiner Meinung schon in früheren Zeiten allgemein durchgemacht. Tritt dann hin und wieder ein 3-gliedriger Daumen auf, so spricht dieses nach Pfitzner für einen Rückschlag in eine frühere Entwicklungsstufe.

Diese 3. Daumenphalanx geht meist vom Metacarpale I aus, das neben seiner normalen Epiphyse am proximalen Ende noch eine mehr oder weniger selbständige distale Epiphyse aufweist. Auch an den übrigen Fingern kommt solch eine Hyperphalangie vor, sie ist bisher am I.—III. Finger beobachtet worden.

Oft ist an der gleichen Hand eine Hyperphalangie des einen Fingers bei gleichzeitiger Hypo- oder Brachyphalangie des anderen Fingers vorhanden. Joachimsthal untersuchte z. B. einen Jungen im Alter von 7, 9 und 14 Jahren, bei dem eine beidseitige Brachyphalangie II und III vorlag, während die übrigen Finger normale Länge zeigten. Es zeigte sich jedoch auf dem Röntgenbild, daß der Junge außer den typischen Epiphysenkernen der Metacarpalien I und II eine echte Epiphyse am distalen Ende von Mc. I und eine am proximalen Ende von Mc. II hatte. Bei der Röntgenaufnahme im 14. Lebensjahr zeigten sich beide „sekundären Epiphysen" mit der Dia-

physe verschmolzen, während die übrigen Epiphysen noch getrennt von ihrer Diaphyse waren. An der Grundphalanx III war die typische proximale Epiphyse vergrößert, während distal ebenfalls ein neuer selbständiger Epiphysenkern zu sehen war. Es war also in diesem Fall wohl eine Hyperphalangie vorhanden. Da mit der Anlage für Hyperphalangie aber gleichzeitig die für Brachyphalangie gekoppelt war, kam es äußerlich nicht zu einer Langfingrigkeit.

Ebenfalls ist des öfteren an der radialen Basisseite von der II. Grundphalanx eine Protuberanz festgestellt worden. Pol bemerkt hierzu: „Der radiale, charakteristisch geformte Vorsprung an der Basis der Grundphalanx des Zeigefingers bei Brachymesophalangie (Brachyphalangie) desselben ist der unvollkommene oder verwischte Ausdruck einer sekundären Phalangenbildung, einer latenten Hyperphalangie".

Was die Vererbung der Hyperphalangie anbelangt, so scheinen noch zu wenig Fälle beobachtet worden zu sein, um eine feste Gesetzmäßigkeit erkennen zu können. Pol, Lange und Lenz geben nur an, daß in vielen Familien ein dominanter Erbgang vorzuliegen scheint. Meist handelt es sich allerdings wohl um einen komplizierteren Erbgang, in dem eine oder mehrere Generationen übersprungen worden sind. Nach Pol tritt bei den Gliedern einer Familie bald latente, bald manifeste Hyperphalangie auf.

Arachnodaktylie.

Eine äußerlich ähnliche Erscheinungsform wie die Hyperphalangie, die eine Langfingrigkeit hervorruft, hat die Arachnodaktylie, die aber in ihrem Wesen von der Hyperphalangie grundverschieden ist. Mit der Arachnodaktylie hat sich vor allem Berger sehr eingehend beschäftigt. Die Arachnodaktylie ist, im Gegensatz zu den bisher behandelten Handmißbildungen keine Lokalerkrankung der Hände, sondern erstreckt sich mehr oder weniger auf den ganzen Körper. Da aber die Erscheinungen an den Extremitäten, und zwar besonders an den Händen am deutlichsten in Erscheinung treten, möchte ich sie hier doch kurz behandeln.

Vor allem fällt auf, daß die Finger der betreffenden Patienten besonders lang und dünn sind, so daß sie gleichsam ein spinnwebartiges Aussehen haben, was der Krankheit auch den Namen „Arachnodaktylie" gegeben hat. Die Finger sind in den Gelenken meist

überstreckbar, die Muskulatur ist auffallend schlaff. Bei denselben Menschen ist die Ohrmuschel meist übermäßig groß; ferner zeigt sich bei ihnen oft eine Myopie, wohl, weil die Orbita besonders lang gebaut ist, ein Zeichen dafür, daß es sich um einen allgemeinen Riesenwuchs handelt, der nur an den Extremitäten besonders deutlich in Erscheinung tritt. Durch die Länge der Hände und auch Füße hat man eine Parallele zur Akromegalie gezogen. Allerdings sind die Glieder bei der Akromegalie in allen Dimensionen vergrößert, so daß sie ein plumpes Aussehen haben, während bei der Arachnodaktylie gerade der lange, aber besonders schlanke Bau der Finger auffällt. In der Tat hat sich aber auch bei den zur Sektion gekommenen Fällen von A. eine Veränderung der Hypophyse ergeben. Diese war zwar nie richtig vergrößert, aber die Sella turcica war meist stark erweitert, und histologisch wurde in der Hypophyse eine Wucherung der eosinophilen Zellen festgestellt. Oft bestand neben dieser Hypophysenveränderung auch eine gewisse Unterentwicklung der Keimdrüsen. Berger weist darauf hin, daß man auch bei den Eunuchen, bei denen tatsächlich eine Unterentwicklung der Keimdrüse vorliegt, neben dem Ausbleiben der Geschlechtsmerkmale eine übermäßige Länge und Schmalheit der Glieder finde, verbunden mit einer auffallenden Schwäche der Muskulatur. Er sieht danach die Arachnodaktylie als den Ausdruck einer allgemeinen hormonalen Störung an, insbesondere in einer Störung des Zusammenspiels von Keimdrüse und Hypophyse. Wie es zu dieser Drüsenstörung kommt, ist noch unklar. Allen beschriebenen Fällen gemeinsam ist, daß sie aus geistig sehr labilen und etwas minderwertigen Familien entstammen. Oft war einer der Eltern Psychopath, oder der Vater Trinker. Max Lange rechnet die Arachnodaktylie zu den „heredo-degenerativen Erkrankungen". Eine feste Regel, wie sich dabei der Erbgang verhält, konnte er jedoch nicht aufstellen.

Polydaktylie.

Die Polydaktylie ist eine verhältnismäßig weit verbreitete Mißbildung. Und zwar sind alle verschiedenen Grade der Polydaktylie beobachtet worden. Das eine Mal ist ein selbständiger 6. oder 7. Finger vorhanden, — nach Kümmel sind bis zu 13 Finger beobachtet worden — dieser überzählige Finger hat einen eigenen Metacarpalknochen und 3, bezw. beim überzähligen Daumen 2, selbständige Phalangen mit eigenen Epiphysen, während im anderen Falle

nur das letzte Fingerglied verdoppelt ist. Dazwischen finden sich alle denkbaren Uebergänge. Mitunter ist sogar auch der entsprechende Carpalknochen der distalen Handwurzelreihe verdoppelt, während eine Verdoppelung eines proximalen Handwurzelknochens noch nicht beobachtet worden ist. Bei sehr geringer Entwicklung handelt es sich oft nur um ein von Haut überzogenes Bindegewebsbündel, in das von der Nachbarschaft aus einige Sehnenfasern, bezw. Muskelbündel ausstrahlen. Meist liegt der überzählige Finger in der gleichen Ebene wie die übrigen Fingerachsen, doch ist auch regelrechte Opposition beobachtet worden.

An der Gelenkfläche, an der sich der überzählige Finger absondert, sind meist zwei Gelenkfacetten zu erkennen, die sich in einem gewissen Winkel schneiden. Oft sind diese beiden Gelenkfacetten durch eine besondere Leiste getrennt.

Was die Verteilung der Polydaktylie auf die einzelnen Finger betrifft, so erstreckt sich die Verdoppelung meist auf die beiden Randfinger, und von ihnen wiederum vor allem auf den kleinen Finger, doch sind auch Verdoppelungen der übrigen Finger beobachtet worden.

Bei der Frage nach der Aetiologie der Polydaktylie haben die Vertreter der mechanischen Theorie gerade in ihr eine sehr einleuchtende Bestätigung ihrer Theorie gefunden. Aus irgendwelchen mechanischen Ursachen kann es zur Ausbildung von abnormen Amnionsträngen kommen, die eine Spaltung der noch weichen, knorpelig praeformierten Phalangen verursachen. Dagegen gibt sich Kümmel, der eigentlich der bedeutendste Vertreter der mechanischen Theorie ist, mit dieser Erklärung allein nicht zufrieden. Er weist darauf hin, daß wohl eine Spaltung durch Amnionstränge anzunehmen sei, daß aber kein Grund dafür bestehe, daß die beiden Teile nicht nachträglich wieder miteinander verwachsen. Denn auch beim Lebenden, bei dem durch Verletzung ein Glied gespalten worden sei, würden die beiden einander zugekehrten Flächen nachträglich wieder zusammenwachsen. Er nimmt daher außer einer Spaltung durch Amnionstränge noch eine Degeneration des Gewebes an, die ein nachträgliches Zusammenwachsen verhindert. Daß es zu solch einer Degeneration des Gewebes kommt, erklärt er damit, daß gerade das embryonale Gewebe besonders zur Entartung neige, und daher auf den Reiz durch die Amnionstränge mit einer Degeneration reagiere.

Nach den neueren Forschungen nimmt man jedoch an, daß wohl manchmal eine Polydaktylie durch amniogene Spaltung hervorge-

rufen werden kann, daß aber dieser Faktor früher allzu überschätzt wurde. Nach Lenz darf man nur eine amniogene Ursache annehmen, wenn man am Amnion auch wirkliche Stränge hat nachweisen können.

Das gehäufte Auftreten der Polydaktylie in einzelnen Familien hat dagegen gezeigt, daß es sich bei der Polydaktylie meist um eine dominant vererbte Anomalie handelt. In einzelnen sehr abgeschlossenen Dörfern, in denen viel Inzucht herrscht, ist sogar die Polydaktylie geradezu endemisch. Die Bevölkerung eines französischen Gebirgsdorfes Iseaux, im Departement Isère, lebte ganz abgeschlossen und heiratete immer untereinander, so daß um 1880 schließlich alle Bewohner des Dorfes 6 Finger gehabt haben sollen. Diese Ortseigentümlichkeit soll erst zurückgegangen sein, als das Dorf bessere Verkehrsverbindungen erhielt und daher nicht mehr so abgeschlossen war. Lenz veröffentlicht einen Ausschnitt aus einem von Sverdrup aufgestellten Stammbaum, bei dem in einer Sippe durch 6 aufeinander folgende Generationen eine Polydaktylie verfolgt werden konnte. Niemals wurde die Anlage durch gesunde Ueberträger vererbt. Die Anlage wurde demnach in dieser Sippe dominant vererbt, bezw. intermediär, da man nicht weiß, in welchem Grad die Polydaktylie bei homozygoten Trägern ausgebildet sein würde.

Aber nicht immer handelt es sich um solch einen einfach dominanten Erbgang. Oefters wird in einer Sippe, in der Polydaktylie erblich ist, eine oder mehrere Generationen übersprungen. Es liegt also eine unregelmäßige Dominanz vor. Lenz nimmt daher an, daß das Polydaktyliegen „entwicklungslabil" ist, d. h. daß es durch gewisse peristatische Einflüsse bisweilen an der Manifestierung gehindert wird. Auch ist die äußere Erscheinungsform der Polydaktylie oft innerhalb einer Familie verschieden. v. Verschuer und Aschner-Engelmann nehmen daher verschiedene Polydaktyliegene an, zum mindestens 2 bei jedem Träger, von denen eins die Ausbildung der Polydaktylie an sich bestimmt, während eins die Art der Manifestierung und die Lokalisation beeinflußt.

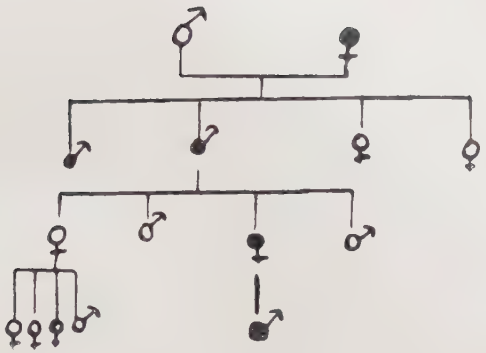
Syndaktylie.

Der Polydaktylie gegenüber steht die Syndaktylie, bei der ein oder mehrere Finger miteinander verwachsen sind. Auch hier findet man alle verschiedenen Grade der Ausbildung. Die leichteste Form ist die fibröse Syndaktylie, bei der die Knochen vollkommen ge-

trennt angelegt und nur von einer gemeinsamen Haut umschlossen sind. Von dieser leichten Form gibt es alle Uebergänge bis zum schwersten Grad, bei dem nicht nur die 3 Phalangen, sondern auch beide Metacarpalien miteinander verwachsen sind. An der Hand findet man die Syndaktylie meist zwischen dem 3. und 4. Finger, am Fuß dagegen häufiger zwischen dem 2. und 3. Zeh.

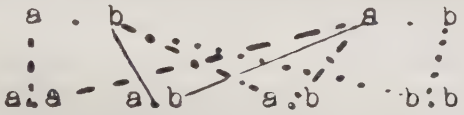
Häufig tritt die Syndaktylie zusammen mit anderen Mißbildungen auf, besonders mit der Polydaktylie, aber auch mit der Brachyphalangie. Auch findet man, daß in einer Familie Polydaktylie und Syndaktylie bei den einzelnen Trägern miteinander wechseln. Diese Vereinigung zweier Mißbildungen ist, sofern es sich um endogen bedingte Mißbildungen handelt, darauf zurückzuführen, daß die verschiedenen Gene innerhalb eines Chromosoms mehr oder weniger miteinander „gekoppelt" sind. Früher nahm man an, daß die Chromosomen selber die kleinsten Einheiten und somit die Träger der einzelnen Eigenschaften seien. Da es aber beim Menschen nur 48 Chromosomen gibt, müßte dann der Mensch nur 48 Eigenschaften haben. Heute nimmt man dagegen zur Erklärung der Mannigfaltigkeit der menschlichen Eigenschaften verschiedene Gene innerhalb der einzelnen Chromosomen an. Die einzelnen Chromosomen aber liegen in einer Kette, die bei der Reduktionsteilung zerreißt. Dadurch können Eigenschaften, die bei dem einen Elter vereinigt waren, getrennt werden. Andererseits können aber auch Gene verschiedener Chromosome untereinander ausgetauscht werden. Je näher jedoch die einzelnen Gene in der Chromosomenkette liegen, um so größer ist die Wahrscheinlichkeit, daß sie beim Zerreißen der Kette zusammen bleiben. Solche Gene sind daher verhältnismäßig fest „miteinander gekoppelt". Nun sind das Polydaktylie- und das Syndaktyliegen oft miteinander gekoppelt, daher ist häufig bei einem Individuum gleichzeitig Poly- und Syndaktylie zu finden. Tritt in einer Familie bei dem einen Poly-, bei dem anderen dagegen Syndaktylie auf, so spricht das auch für eine Koppelung der Gene. Nur ist die Durchschlagskraft infolge der peristatischen Einflüsse und der „Gesellschaft der Gene" bei dem einzelnen Individuum verschieden.

Aus dem Vorhergehenden geht hervor, daß die Syndaktylie oft familiär auftritt. Und zwar hat man in einem großen Anteil der Fälle eine dominante Vererbung nachweisen können. Wölfflin untersuchte eine Sippe, in der er einen direkten Vererbungsgang durch 4 Generationen feststellen konnte.



Stammbaum der von Wölfflin untersuchten Sippe nach Max Lange.

Betrachtet man diesen Stammbaum genauer, so sieht man, daß es sich aller Wahrscheinlichkeit nach auch hier um einen dominanten oder intermediären Erbgang handelt. Letzteres kann man ja nie genau entscheiden, da man die Anomalie in homozygoter Form noch zu wenig beobachtet hat. In dem von Wölfflin aufgestellten Stammbaum fällt nämlich auf, daß die Anomalie immer nur von kranken, nie aber von gesunden Individuen übertragen wurde, was für den dominanten Erbgang spricht. Beim recessiven Erbgang wird dagegen häufig die Anlage durch gesunde Eltern übertragen.



a = Chromosom mit dem Gen der recessiven Eigenschaft.
b = dominant über a . a Anlage für das Kranke.

Obwohl beide Eltern gesund, 1 Kind krank.

Handelt es sich dagegen um einen dominanten Erbgang, so kann die Anlage nie von äußerlich gesunden Eltern übertragen werden, da diese immer homozygot gesund sind. Ferner spricht hier für den dominanten Erbgang die unmittelbare Folge durch 4 Generationen, und 3. das Zahlenverhältnis in der 2. Generation von 50/50. Dies entspricht Fall B im Abschnitt Vererbungslehre. In der 3. Generation ist das Zahlenverhältnis nicht so charakteristisch. Aber da beim Menschen die Verhältnisse so sehr verwickelt sind, und sie sog. peristatischen Einflüsse eine große Rolle spielen. wird man nur in Ausnahmefällen in allen Generationen dieses Zahlenverhältnis von 50/50 finden.

Wie ich schon im Abschnitt „Klinodaktylie" erwähnte, hatte die mit der Klinodaktylie behaftete Pat. G. D. eine häutige Syndaktylie der 2. und 3. Zehen an beiden Füßen, die in der gleichen Ausdehnung und Lokalisation auch bei ihrer Mutter zu finden war. Die Syndaktylie reichte bei beiden etwa bis zur Mitte des Grundgliedes, die beiden Knochen waren jedoch einzeln tastbar. Bei den beiden Brüdern der Pat. war weder an den Füßen noch an den Händen eine Syndaktylie vorhanden. Der Vater der Pat. war tot, der Familie war jedoch nichts Besonderes an seinen Händen und Füßen aufgefallen. In der weiteren Verwandtschaft ist kein ähnlicher Fall beobachtet worden. Aber die Tatsache, daß die Syndaktylie sowohl bei der Mutter wie bei der Tochter s y m m e t r i s c h vorhanden war, spricht gegen eine exogene (trotz K ü m m e l s Argument, daß beide Glieder den gleichen Umweltverhältnissen ausgesetzt sind) und für eine endogene, also vererbungsmäßig bedingte Ursache. Und daß die Anomalie in den beiden aufeinanderfolgenden Generationen auftrat, läßt auf einen dominanten Erbgang schließen.

Was die Anzahl der die Syndaktylie bestimmenden Gene anbelangt, so nehmen die meisten Autoren zwei Gene an, die einander entgegenwirken. Das eine dieser beiden Gene sorgt für die Spaltung der ursprünglich im ganzen angelegten Hand; bei seinem Fehlen kommt es zur Ausbildung einer Syndaktylie. Das andere Gen bestimmt dagegen, genau wie bei der Polydaktylie, die Art der Ausbildung und ihre Lokalisation.

Interessant ist es, daß auch im Tierreich die Syndaktylie des öfteren zu finden ist. Beim Neufundländer ist sie sogar so fest in der Erbanlage verankert, daß sie zu einem festen Rassemerkmal geworden ist.

Aber nicht alle Syndaktylien beruhen auf einer durch Generationen vererbten fehlerhaften Keimanlage. Auch die modernsten Vererbungsforscher, wie L e n z , L a n g e und v. V e r s c h u e r , haben Syndaktylien beobachtet, die exogen bedingt waren. Meist hatten Amnionstränge sich um ein oder mehrere Strahlen gelegt und so eine Verwachsung hervorgerufen. Im Gegensatz zu der ererbten Form liegen aber hier die beiden miteinander verwachsenen Glieder meist nicht in einer Ebene. Die Finger sind auch in ihrer Form meist mehr oder weniger verkrüppelt. Auch befindet sich proximal, am Grundgelenk, meist eine kleine Lücke, die Finger sind erst weiter nach distal zu miteinander verwachsen. Bei der ererbten Form ist dagegen die Verbindung am Fingeransatz besonders kräftig.

Spalthand.

Der Syndaktylie recht nahe steht die Spalthand. Bei ihr handelt es sich um eine Unterentwicklung des Mittelfingers, der eine Spaltung des 3. Metacarpalknochens zu Grunde liegt. Die Phalangen des Mittelfingers sind überhaupt nicht angelegt, während der radiale und ulnare Abschnitt der Hand meist durch Syndaktylie miteinander verbunden sind. Dadurch bekommt die Hand das Aussehen einer sog. Hummerschere. In anderen Fällen fehlt der radiale oder ulnare Abschnitt vollkommen. Aus den im Schrifttum beschriebenen Fällen ergibt sich, daß auch die Spalthand meist dominant vererbt wird. Hofmann berichtet von einer Sippe mit Spalthänden und Spaltfüßen, in der er 65 Patienten untersucht hat, unter denen er bei 26 Spalthände oder Füße gefunden hat. Oft wird im Erbgang auch eine oder mehrere Generationen übersprungen.

Mißbildungen der Weichteile.

Die hauptsächlichen angeborenen Mißbildungen an der Hand gehen vom Knochen aus. Dagegen gibt es zahlreiche, an sich belanglose Anomalien, die die Muskeln und Sehnen betreffen. Ihr Erscheinungsbild ist aber so mannigfaltig, daß man unter ihnen noch wenig einheitliche Bilder hat aufstellen können, so daß man diese Anomalien, oder besser gesagt: Variationen, eigentlich mehr als ein zufälliges Spiel der Natur aufgefaßt hat. Ich denke da z. B. an die zahlreichen Muskelvariationen, die ich schon im Abschnitt „Entwicklungsgeschichte" erwähnte, und die man kaum noch als Mißbildungen bezeichnen kann. Unter diesen Variationen soll hier kurz eine angeborene Sehnenanomalie besprochen werden, wie sie bei einem Pat. in der Chirurgischen Universitäts-Poliklinik Berlin beobachtet wurde.

Bei dem 37jährigen Pat. H. S. waren die proximalen Interphalangealgelenke des rechten und linken 3.—5. Fingers verdickt. Hauptsächlich waren die 4. Finger von dieser Verdickung betroffen. Die Anomalie bestand von Geburt an, schien sich aber im Laufe der Jahre etwas vergrößert zu haben. Eine Bewegungseinschränkung in den betreffenden Gelenken war nicht vorhanden. Bei der operativen Entfernung der Geschwülste stellte sich heraus, daß die Geschwülste den Sehnen verhältnismäßig lose auflagen und von ihnen leicht getrennt werden konnten. Die histologische Untersuchung ergab, daß die Geschwülste größtenteils aus Sehnengewebe bestanden. Zwischen dem kernarmen Bindegewebe befanden sich kernreichere

Partien, die mit älterem Granulationsgewebe Aehnlichkeit hatten. Irgendwelche Anzeichen für eine Entzündung waren nicht vorhanden.

Während im Schrifttum von angeborenen Exostosen und Enchodromen berichtet wird, bei denen in ⅔ der Fälle ein dominanter Erbgang nachgewiesen werden konnte, so finden sich nur zwei Fälle von angeborenen Fibromen, von denen der eine Fall von Rudolf Meyer genauer beschrieben worden ist. Bei einem 2jährigen Mädchen waren am 3. und 4. Finger beider Hände an den Endgelenken mehrere, verschieden große, breitbasige, scharf umgrenzte Tumoren zu sehen. Die betreffenden Gelenke waren versteift. Außerdem war der 5. linke Finger im Sinn einer Dupuytrenschen Kontraktur gekrümmt. Außer diesen Geschwülsten war eine Brachyphalangie und eine Klinodaktylie vorhanden. Letztere Mißbildungen sind leider nicht näher beschrieben worden. Histologisch ergab sich ein kernarmes fibromatöses Gewebe. Wenn auch der histologische Befund bei beiden Fällen nicht ganz übereinstimmt, so scheint es sich doch um verwandte Bilder zu handeln.

Bei dem Pat. H. S. konnte eine Vererbung nicht nachgewiesen werden. Jedoch ist zu bemerken, daß bei seiner Schwester eine Beugestellung der beiden 5. Finger im 1. Interphalangealgelenk vorlag, eine Anomalie, die gelegentlich beobachtet und als Kamptodaktylie bezeichnet wurde. Diese Mißbildung war ebenfalls angeboren. Der Vater der Geschwister hatte einen Wolfsrachen.

Das Röntgenbild, das von den Händen der Schwester gemacht wurde, zeigte keinerlei Knochenveränderungen, vor allem war an den Gelenken keine Besonderheit zu erkennen. Es ist also anzunehmen, daß es sich hier um eine Verkürzung der Beugesehnen handelt, die diese Beugestellung hervorriefen. Abschließend kann also gesagt werden, daß bei beiden Geschwistern eine Sehnenanomalie vorlag, die sich nur in verschiedenen Formen äußerte. Anamnestisch ließ sich keine weitere Besonderheit in der Familie feststellen, die meisten Angehörigen waren schon gestorben oder konnten nicht untersucht werden.

Zusammenfassung:

Unter den angeborenen Mißbildungen an der Hand stehen diejenigen, die von einer Anomalie des Knochenskeletts ausgehen, im Vordergrund. Unter ihnen gibt es zwei Hauptgruppen:

1. die Mißbildungen, die die Länge der einzelnen Phalangen betreffen, wie Brachyphalangie einerseits und Arachnodaktylie und Hyperphalangie andererseits, und
2. diejenigen, die sich auf die Zahl der Phalangen beziehen. Bei dieser Gruppe steht die Polydaktylie, die Vielfingrigkeit, bei der bis zu 13 Fingern beobachtet worden sein sollen, der Syndaktylie gegenüber.

Die Brachyphalangie beruht auf einer abnormen, oder besser gesagt, mangelhaften Epiphysenanlage, die eine verfrühte, bezw. nach Pol veränderte Ossifikation der Epiphyse mit der Diaphyse zur Folge hat. Dadurch, daß die anderen Phalangen mit normaler Epiphysenossifikation weiter wachsen, während die mit veränderter Epiphysenossifikation ihr Wachstum einstellen, kommt es zum Bilde der Brachyphalangie. Die Brachyphalangie äußert sich in erster Linie an der Mittelphalanx, in zweiter Linie an den Metacarpalien. Die Genese der Brachyphalangie liegt nicht, wie Kümmel annahm, in exogenen Ursachen, wie Druckverschiebungen im Uterus, sondern es hat sich nach den neueren Forschungen herausgestellt, daß die Brachyphalangie endogen bedingt ist. Meistens konnte ein dominanter Erbgang nachgewiesen werden. Ebenso wie die Brachyphalangie sind auch diejenigen Formen von Syndaktylie und Polydaktylie, die endogen bedingt sind, dominant erblich. Was das Verhältnis von dominanten zu recessiven Krankheiten anbelangt, so scheinen die leichteren Erbkrankheiten dominant erblich, die schwereren dagegen recessiv erblich zu sein. Die Mißbildungen an der Hand gehören alle zu der Gruppe der leichten Erbkrankheiten. Im Gegensatz zur Brachyphalangie gibt es bei der Syn- und Polydaktylie aber auch Formen, die exogen, meist durch die abnorme Bildung von Amnionsträngen entstanden sind. Bei der Hyperphalangie liegt eine regelrechte Ueberzahl der Phalangen vor, während bei der Arachnodaktylie die abnorme Gestalt der Phalangen das Bild der Langfingrigkeit hervorruft. Die Arachnodaktylie hängt wahrscheinlich zusammen mit einer Veränderung des Gleichgewichts im innersekretorischen Drüsensystem, zumindest mit einer Veränderung der Hypophyse.

Bei der Syndaktylie unterscheidet man verschiedene Formen, die leichteste ist die fibröse Form, bei der alle Phalangen getrennt angelegt und nur durch eine gemeinsame Hauttasche vereinigt sind. Bei der schwersten Form sind die Knochen miteinander verwachsen.

Syndaktylie und Polydaktylie treten häufig miteinander gepaart auf, ihre Gene sind „miteinander gekoppelt". Zur Ausbildung einer Polydaktylie werden zwei Gene verantwortlich gemacht, das eine bestimmt die Polydaktylie an sich, während das andere ihre Lokalisation und die Art ihrer Ausbildung beeinflußt. Bei der Syndaktylie wirken zwei Gene einander entgegen. Fehlt das eine Gen, das für die normale Trennung der Hand in 5 Digiti verantwortlich ist, so kommt es zur Syndaktylie. Die Art und Lokalisation werden aber erst durch ein zweites Gen bestimmt.

Der Syndaktylie sehr nahe steht die Spalthand, bei der das 3. Metacarpale gespalten und die Phalangen des 3. Fingers fehlen. Der radiale und ulnare Abschnitt sind meist durch Syndaktylie miteinander verbunden.

Unter den Anomalien, die von den Weichteilen ausgehen, gibt es zahlreiche kleine Muskelvariationen, die eigentlich nicht recht als Mißbildungen bezeichnet werden können. Bei der angeborenen Anomalie der Finger von Pat. H. S. handelte es sich um eine von den Sehnen ausgehende Wucherung. Eine Vererbung der Anomalie konnte nicht nachgewiesen werden, jedoch war bei seiner Schwester ebenfalls eine Fingeranomalie zu finden, die wahrscheinlich auch auf eine Sehnenabnormität zurückzuführen ist.

Bei der Pat. U. U. lag eine Brachyphalangie vor, die dominant erblich war. Ebenso konnte bei der Syndaktylie der Pat. G. D. ein dominanter Erbgang nachgewiesen werden.

Herrn Dozenten Dr. Domrich danke ich für die freundliche Ueberlassung des Themas und für die Betreuung dieser Arbeit.

Schrifttum.

1. Aschner-Engelmann: Konstitutionspathologie in der Orthopädie. Springer, Berlin 1928.
2. Baur, Fischer, Lenz: Menschliche Erblehre. München 1936.
3. Berger, Karl: Ein Fall von Arachnodaktylie. Diss. Frankfurt 1913.
4. Birkenfeld, Werner: Einfacher, dominanter Erbgang der Brachyphalangie. Archiv für Chirurgie, 151, S. 610.
5. Corning, H. K.: Lehrbuch der Entwicklungsgeschichte des Menschen. Bergmann-Verlag, München 1925.
6. Drinkwater: An acount of a brachydactylous family. Journal of geneties, 1912.
7. Eckardt, Wilhelm: Aetiologische Beziehungen zwischen Syndaktylie und amniotischen Umschnürungen. Diss. Halle 1923.
8. Esau: Brachyphalangie des Daumens. Fortschritte auf dem Gebiet der Röntg., 33, H. 2, S. 203.
9. — Brachyphalangie, eine erbliche Mißbildung. Arch. f. klin. Chirurgie, H. 4, S. 130.
10. Farabee, W. C.: Inheritance of digital malformations in man. Papers of the Leabody Harvard University, 1905. Bd. 3, H. 3. Museum (zitiert nach Lenz).
11. Fort: Des difformités congénitales et acquises des doigts. Thèse du Concours, Paris 1869.
12. Heupel, Paul: Syndaktylie. Diss. Gießen 1923.
13. Hoffmann, Heinrich: Zur Brachyphalangie des Daumens. Klin. Wochenschrift II, 1928, S. 2155—2157.
14. Hofmann, Max: Vererbung von Spalthand und Spaltfüßen. Diss. München 1934.
15. Joachimsthal: Die angeborenen Verbildungen der oberen Extremitäten. Fortschr. der Röntgenstr., Erg. H. 2 (zitiert nach Pol).
16. Kümmel: Die Mißbildung der Extremitäten durch Defekt, Verwachsung und Ueberzahl. Bibliotheka medica, Abt. E, Heft 3, 1895.
17. Lange, Max: Erbbiologie der angeborenen Körperfehler. Ferdinand Enke-Verlag, Stuttgart 1935.
18. Leboucq: De la brachydaktylie et hyperphalangie chez l'homme. Bull. de l'acad. de méd. de Belgique Sér. 4. T. 10. 1896.
19. Meyer, Rudolf: Angeborene, multiple Fibrome der Extremitäten. Diss. Berlin 1934.
20. Mohr, O. L., und Wriede, Chr.: A new typ of hereditary dactilism. of genetics. Bd. 2, S. 21, 1912 (zitiert nach Lenz).

21. Pfitzner: Beiträge zur Kenntnis der Mißbildung des menschlichen Extremitätenskeletts. Schwalbes morphol. Arbeiten, Bd. 8 (1898), S. 304 (zitiert nach Pol).
22. Pol: Brachyphalangie, Klinodaktylie, Hyperphalangie und ihre Grundlagen. Virchow Arch. 229, S. 388.
23. Siemens, H. W.: Einführung in die allgemeine Konstitutions- und Vererbungspathologie. 2. Aufl., Berlin 1923 (Springer (zitiert nach v. Verschuer).
24. Sverdrup, A.: Postaxial polydaktylism in six generations of a Norwegian family. J. of geneties, Bd. 12, Nr. 3, 1922 (zitiert nach Lenz).
25. Verschuer, O. von: Erbpathologie. Theodor - Steinkopf - Verlag, Dresden und Leipzig 1934.
26. Wölfflin: Ueber einen Stammbaum von Syndaktylie. Arch. für Rassen- und Gesellschaftsbiologie. 1925, S. 412 (zitiert nach Lenz).

Lebenslauf.

Am 23. September 1916 wurde ich als Tochter des verstorbenen Universitätsprofessors Wilhelm Dibelius und seiner Frau Martha, geb. Daniels, in Hamburg geboren. Nach einer dreijährigen Vorschule besuchte ich in Bonn das Städtische Lyzeum und später in Berlin die Cäcilien- und Auguste-Viktoria-Schule, an deren realgymnasialer Studienanstalt ich Ostern 1934 die Reifeprüfung bestand. Nachdem ich im Winter 1934/35 im Arbeitsdienst war, begann ich Ostern 1935 in Berlin mit dem Medizinstudium, wo ich Ostern 1936 das Vorphysikum und im Sommer 1937 das Physikum bestand. Bis auf ein Sommersemester (2. klinisches) in Tübingen, studierte ich immer in Berlin, wo ich nach 9 Semestern, im September 1939, die Notapprobation erhielt. Seitdem bin ich als Volontärärztin und seit dem 15. Februar als Hilfsärztin in der I. Inneren Abteilung des Robert-Koch-Krankenhauses tätig.